Outros

(21517) - COMPLEXO ESCLEROSE TUBEROSA: DESAFIO NO DIAGNÓSTICO E ACONSELHAMENTO EM PRÉ-NATAL

Ana Rita Soares¹; Jorge Diogo Da Silva^{1,2,3}; Maria Do Céu Mota⁴; Ana Maria Fortuna^{1,5}; Fátima Soares⁶; Luís Guedes-Martins⁷; Natália Tkachenko¹

1 - Serviço de Genética Médica, Centro de Genética Médica Dr. Jacinto Magalhães, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 2 - Life and Health Sciences Research Institute (ICVS), School of Medicine, University of Minho, Braga, Portugal; 3 - ICVS/3B's – PT Government Associate Laboratory, Braga/Guimarães, Portugal; 4 - Serviço de Neonatologia, Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 5 - Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica, Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar (UMIB/ICBAS), Universidade do Porto, Porto, Portugal; 6 - Serviço de Ginecologia/Obstetrícia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos; 7 - Unidade de Medicina Materno-Fetal, Centro Materno-Infantil do Norte

Introdução

O Complexo Esclerose Tuberosa (TSC) é uma doença genética, com manifestações sistémicas progressivas de predomínio neurocutâneo, muito variáveis inter/intrafamiliar. O diagnóstico baseia-se em critérios clínicos e/ou estudo molecular dos genes *TSC1* e *TSC2* (95% dos casos). Apresenta hereditariedade autossómica dominante, ocorrendo *de novo* em 2/3 dos casos. O tratamento com inibidores mTOR é realizado em casos selecionados.

Objectivos

Apresentação de casos exemplificativos para salientar o desafio no diagnóstico e aconselhamento em pré-natal.

Metodologia

Descrição clínica e molecular de dois casos de TSC em seguimento pré-natal multidisciplinar.

Resultados e Conclusões

Caso clínico 1: Primigesta, 29 anos, 14semanas+4dias gestacionais, referenciada à Genética Médica por suspeita de TSC. Apresenta diagnóstico provável: tuberomas e um hamartoma cerebrais. Estudo genético há 15 anos reporta variante c.1019T>C (p.Leu340Pro) no gene *TSC2* classificada como variante de significado desconhecido. Ecografia morfológica e ecocardiograma fetais normais. Nova análise reclassifica a variante como provavelmente patogénica, sendo possível DPN invasivo, o qual a grávida optou por não realizar. Recém-nascido do sexo feminino de termo com estudo familiar em curso.

Caso Clínico 2: Primigesta, 38 anos, 15semanas+6dias gestacionais, referenciada à Genética Médica por diagnóstico clínico de TSC. Apresenta epilepsia desde os 4 anos e diagnóstico definitivo de TSC: tuberomas, nódulos subependimários, linfangioleiomiomatose pulmonar, angiomiolipomas renais e angiofibromas na face. O estudo genético da grávida não revelou alterações. A ecografia morfológica e ecocardiograma fetal revelaram rabiomiomas cardíacos. A grávida optou por não realizar interrupção de gravidez. Recém-nascido do sexo feminino de termo realizou estudo genético que revelou a variante provavelmente patogénica c.2590C>T (p.Gln864*) no gene *TSC2*. O estudo dirigido na mãe confirmou mosaïcismo para esta variante.

Salienta-se a importância da persistência na procura do diagnóstico genético e seguimento multidisciplinar. Em particular, trata-se de uma doença com vigilância e tratamento específico, sendo essencial o aconselhamento genético pré e pós-natal.

Palavras-chave : Esclerose Tuberosa, Aconselhamento Genético Pré-natal, Reanálise de variantes, Mosaicismo